

A nível de padrão ventilatório o mais frequente é o obstrutivo, apresentando alguns doentes prova broncodilatadora positiva e hipereatividade brônquica.

A determinação dos valores de A1T deve ser realizados em indivíduos com DPOC, adultos com bronquiectasias, asma do adulto, familiares consanguíneos de indivíduos com DA1T conhecidos, clínica de dispneia e tosse em vários membros da família, hepatopatia de causa desconhecida, diminuição do pico de alfa 1 proteína no proteinograma, paniculite ou vasculite de causa desconhecida.

O tratamento do doente com défice de A1T com manifestações respiratórias é sobreponível ao do doente com DPOC sem este défice. A terapêutica broncodilatadora, vacinação preventiva para o vírus da influenza e para o pneumococo, prescrição de oxigenoterapia domiciliar, de acordo com critérios estabelecidos e reabilitação respiratória são o tratamento transversal a todos os doentes. A corticoterapia inalatória está indicada em doentes com hiperreatividade brônquica.

A terapêutica substitutiva é o tratamento de eleição dado que melhora o prognóstico da doença ao diminuir agudizações e estabilizar a função respiratória. Os critérios de administração de A1T são os indivíduos menores de 18 anos, concentrações séricas < 35% do normal, fenótipo PiZZ ou outras variantes deficitárias, não fumadores durante > 6 meses, FEV < 80% ou FEV/FVC < 70%, perda acelerada de função

pulmonar, boa adesão terapêutica, ausência de défice de IgA. Trata-se de uma terapêutica com custos elevados e, dado ser um produto derivado do plasma humano, a sua disponibilidade apresenta algumas limitações.

Obtiveram-se respostas favoráveis com poucos efeitos secundários com doses de A1T de 60 mg/kg de peso corporal administrados semanalmente.

No doente idoso, dado o risco de aparecimento de patologia hepática, está indicado proceder à monitorização da função hepática, realização de ecografia e de serologias para vírus hepatotrópicos.

O rastreio dos familiares é aconselhado pois possibilita o diagnóstico precoce, aumentando, assim, a esperança e a qualidade de vida através de tratamento específico, permitindo, também, a modificação de factores ambientais prejudiciais.

CONCLUSÃO

O défice de a1-AT é uma doença subdiagnosticada, devido ao atraso entre o início dos sintomas respiratórios e o diagnóstico definitivo. Destaca-se neste doente a idade tardia de diagnóstico de uma doença genética e a grande evolução de doença, com marcada destruição parenquimatosa, relacionada com a pouca recorrência a assistência médica. O doente teve pouco benefício após diagnóstico da doença, dada a sua limitação respiratória e a fraca ade-

são à terapêutica. É importante referir que, no entanto, os filhos e restantes familiares puderam assim ser sinalizados, rastreados e informados da probabilidade de padecerem desta alteração genética e assim de uma forma mais precoce ser diagnosticada. ▀

Correspondência:

Sara Ventura

Medicina Interna B

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospital Geral

Quinta dos Vales

3041-801 S. Martinho do Bispo

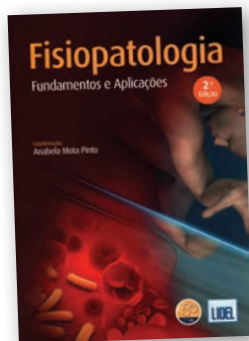
Coimbra

E-mail: sara.ventura@gmail.com

BIBLIOGRAFIA

- Sónia Serra, Graça Banha: Défice de alfa-1 antitripsina. A propósito de dois casos clínicos Vol XIV Nº 2 Março/Abril 2008, Revista Portuguesa de Pneumologia.
- Beatriz Lara: EPOC y déficit de alfa-1-antitripsina, Arch Bronconeumologia. 2010; 46 (Supl 4): 2-8.
- Rafael Vidala, Ignacio Blancob, Francisco Casasc, Rosend Jardid, Diagnóstico y tratamiento del déficit de alfa-1-antitripsina; Arch Bronconeumologia. 2006; 42 (12): 645-59.
- E. Anótegui Barrera, Enfermedades genéticas bronquiales y pulmonares, Medicine. 2010; 10(64): 4408-14.
- R. Malo de Molina Ruiz, M. Valle Falcones y P. Ussetti Gil, Enfermedad pulmonar obstructiva crónica, Medicine. 2014; 11(65): 3849-60.

LIVROS · BOOKS



FISIOPATOLOGIA – FUNDAMENTOS E APLICAÇÕES

Coordenação ▶ Anabela Mota Pinto

Editor ▶ Lidel (www.lidel.pt) (ISBN: 978-989-752-008-2)

Nesta obra, os mecanismos da doença são explorados nas áreas do conhecimento médico básico e aplicado. Os autores tiveram o cuidado de utilizar uma linguagem adequada a estudantes de Medicina e Medicina Dentária, mas tiveram também em conta todos os que estão envolvidos em áreas da saúde e das ciências da vida para que a possam ler e manusear sempre que pretenderem aprofundar ou rever os seus conhecimentos de Fisiopatologia.(...)

Na prática clínica e durante o estudo médico, a Fisiopatologia é um tronco comum às diferentes especialidades médicas. Constitui um bloco de conhecimento científico, ideias e métodos de investigação essenciais para a compreensão e prática de uma Medicina Baseada na Evidência, sujeita a modificações contínuas e a uma expansão de conceitos, feitas à luz dos novos métodos laborato-

riais e de conhecimento da doença. Não é, pois, sinónimo do estudo da morfologia dos tecidos e órgãos considerados doentes, mas, sim a compreensão de como surge e se desenvolve a doença, desde os níveis elementares da célula até às alterações dos órgãos e sistemas.

(continua na página 22...)